

I risultati di 115.133 diagnosi prenatali invasive indicano che il 50% delle anomalie cromosomiche fetali associate a fenotipo patologico non possono essere rilevate dai test di screening non invasivi

Francesca Romana Grati¹, Andrea Barlocco¹, Beatrice Grimi¹, Simona De Toffol¹, Giuditta Frascoli¹, Anna Maria Di Meco¹, Rosaria Liuti¹, Silvia Milani¹, Anna Trotta¹, Francesca Dulcetti¹, Anna Maria Ruggeri¹, Federico Maggi¹, Giuseppe Simoni¹

¹Ricerca e Sviluppo, Citogenetica e Biologia Molecolare, TOMA Advanced Biomedical Assays S.p.A., Busto Arsizio, Varese

Lo studio si basa su una casistica monocentrica di 115'133 diagnosi prenatali (DP) su liquido amniotico e villo coriale. I casi sono stati raggruppati per indicazione alla DP e, successivamente, sono stati considerati soltanto i 2 gruppi di donne in cui la motivazione ad eseguire la procedura invasiva era basata sul rischio genetico associato all'età della gestante (donne ≥ 35 ; n=68'457) o per ansia materna (donne < 35 anni; n=27946). L'analisi è stata, quindi, condotta sulla stessa popolazione di donne che di norma esegue l'esame non invasivo invece che la DP invasiva. E' stata calcolata la frequenza delle anomalie cromosomiche indagate dai test biochimici (trisomie 21,18,13, 45,X e triploidi) e la porzione che esse rappresentano nella cromosomopatia fetale con fenotipo patologico decurtandola della percentuale non evidenziabile per la ridotta sensibilità dei metodi. Infatti, i test di screening non hanno una detection rate (d.r.) del 100% che, invece, varia tra 44% e 85%. I nostri risultati mostrano che questo gruppo di anomalie cromosomiche rappresenta meno del 50% della cromosomopatia fetale fenotipicamente rilevante nelle donne < 35 anni (41.97% nel 1° e 31.41% nel 2° trimestre) e poco più del 50% in quelle ≥ 35 (58.82% nel 1° trimestre e 56.68% nel 2° trimestre). In media, i test biochimici permettono di evidenziare solo metà delle anomalie cromosomiche associate a fenotipo patologico, limite di cui ogni gestante deve essere a conoscenza prima di eseguire questa analisi.